

# VRONI & die weltweit größte Registeranalyse zur Familiären Hypercholesterinämie

(The Lancet 2024), [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(23\)01842-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(23)01842-1)

## Worum geht es?

Die Familiäre Hypercholesterinämie (FH) ist eine der häufigsten genetischen Stoffwechselerkrankungen – und bleibt dennoch oft unerkannt. Betroffene Kinder haben von Geburt an stark erhöhte LDL-Cholesterinwerte, entwickeln jedoch erst Jahrzehnte später Herzinfarkte. Diese weltweit größte Registeranalyse bei Kindern und Jugendlichen vereint Daten aus 48 Ländern und zeigt eindrucksvoll, wie groß die Versorgungslücke noch immer ist. Ein elementarer Bestandteil der Analyse ist das **VRONI** in Rahmen von DigiMed Bayern, das FH systematisch in der Allgemeinbevölkerung im Kindesalter erkennt. Die Ergebnisse belegen klar: **Früherkennung ist praktikabel, sicher und verhindert spätere schwere Herz-Kreislauf-Ereignisse.**

## Was macht diese Arbeit exzellent?

- Größte internationale FH-Kinderkohorte weltweit
- Integration bevölkerungsbasierter Screeningdaten (VRONI)
- Klare Evidenz gegen verspätete Diagnosestellung
- Konkrete Public-Health-Implicationen

Diese Studie verschiebt die Perspektive von der Einzelfalldiagnostik hin zur strukturierten Bevölkerungsprävention.

## Beitrag zur P4-Medizin

- **Präventiv:** Herzinfarktprävention beginnt im Kindesalter
- **Prädiktiv:** Genetische Tests identifizieren Hochrisikokinder
- **Personalisiert:** Individuelle LDL-Zielwerte und Therapiepläne
- **Partizipativ:** Aktive Einbindung ganzer Familien

## Nutzen

- **Patient:innen:** Normale Lebenserwartung trotz genetischer Erkrankung
- **Gesellschaft:** Massive Reduktion späterer Folgekosten
- **Politik:** Evidenzbasis für nationale Screeningprogramme

# Einzelzell- und Plaquetranskriptomik – Die molekulare Entschlüsselung instabiler Gefäßplaques

(Nature Communications 2025), <https://doi.org/10.1038/s41467-025-67679-4>

## Worum geht es?

Atherosklerotische Plaques sind keine homogenen Ablagerungen, sondern hochkomplexe, lebendige Gewebe. Diese Arbeit kombiniert **Einzelzellanalysen mit Plaquetranskriptomik**, um die Genaktivität einzelner Zelltypen innerhalb instabiler Gefäßplaques zu entschlüsseln. Dabei wurde sichtbar, welche Immunzellen besonders aktiv sind, welche Entzündungsprogramme dominieren und welche molekularen Prozesse zur Plaque-Instabilität beitragen. Durch die Analyse gepaarter Früh- und Spätläsionen desselben Patienten konnten krankheitsrelevante Veränderungen präzise nachvollzogen werden. Die Studie liefert damit eine molekulare Landkarte jener Plaques, die Herzinfarkte oder Schlaganfälle auslösen können.

## Was macht diese Arbeit exzellent?

- Kombination modernster Multi-Omics-Technologien
- Analyse auf Einzelzellniveau im menschlichen Gewebe
- Funktionelle Interpretation krankheitsrelevanter Signalwege
- Identifikation neuer therapeutischer Angriffspunkte

Die Arbeit hebt die Gefäßforschung auf ein neues molekulares Präzisionsniveau.

## Beitrag zur P4-Medizin

- **Präventiv:** Besseres Verständnis instabiler Plaques
- **Prädiktiv:** Potenzielle Biomarker für Schlaganfall- und Infarktrisiko
- **Personalisiert:** Zelltypspezifische Therapieoptionen
- **Partizipativ:** Präzisere individuelle Risikoauflärung

## Nutzen

- **Patient:innen:** Exaktere Risikostratifikation
- **Gesellschaft:** Zielgerichtete statt pauschale Therapien
- **Politik:** Rechtfertigung von Investitionen in Hochtechnologieforschung

# Medikamentenvergleich beim Akuten Koronarsyndrom – Therapieentscheidungen auf Real-World-Basis

(JAMA Network Open 2024), <https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2024.48389>

## Worum geht es?

Das **Akute Koronarsyndrom (ACS)** umfasst Herzinfarkt und instabile Angina pectoris – medizinische Notfälle mit hohem Risiko für erneute Ereignisse. Eine wirksame Hemmung der Blutplättchen ist dabei entscheidend, um Gefäßverschlüsse zu verhindern. In dieser großen Versorgungsstudie mit über 17.000 Patient:innen wurde untersucht, welches der beiden häufig eingesetzten Medikamente – Prasugrel oder Ticagrelor – im klinischen Alltag bessere Ergebnisse erzielt. Die Analyse zeigt: **Prasugrel war mit weniger Herzinfarkten, Schlaganfällen und Todesfällen assoziiert**, insbesondere bei STEMI-Patienten. Damit bestätigt die Studie klinische Hinweise unter realen Versorgungsbedingungen.

## Was macht diese Arbeit exzellent?

- Methodisch hochwertige Emulation einer randomisierten Studie
- Nutzung umfassender Routinedaten
- Hohe unmittelbare Leitlinienrelevanz
- Praxisnahe und gesundheitsökonomisch relevante Ergebnisse

Diese Arbeit zeigt, wie Versorgungsforschung konkrete Therapieentscheidungen verbessert.

## Beitrag zur P4-Medizin

- **Präventiv:** Verhinderung erneuter kardiovaskulärer Ereignisse
- **Prädiktiv:** Differenzierte Subgruppenanalyse
- **Personalisiert:** Auswahl des optimalen Medikaments
- **Partizipativ:** Gemeinsame informierte Therapieentscheidung

## Nutzen

- **Patient:innen:** Geringeres Reinfarktisiko
- **Gesellschaft:** Weniger Krankenhausaufenthalte
- **Politik:** Evidenz für Arzneimittel- und Leitlinienpolitik

# HerzFit – Digitale Prävention auf wissenschaftlicher Grundlage

(Digital Health 2024), <https://doi.org/10.1177/20552076241249269>

## Worum geht es?

Digitale Gesundheitsanwendungen versprechen viel – doch nur wenige sind wissenschaftlich fundiert. Die App „HerzFit“ wurde in einem strukturierten, nutzerzentrierten Entwicklungsprozess konzipiert und integriert evidenzbasierte Risikorechner, Vitaldaten-Monitoring und personalisierte Handlungsempfehlungen. Dabei standen sowohl medizinische Leitlinien als auch Nutzerfreundlichkeit im Fokus. Systematische Usability-Tests begleiteten die Entwicklung. Zudem wurde ein datenschutzkonformes Konzept mit lokaler Datenspeicherung umgesetzt.

## Was macht diese Arbeit exzellent?

- Verbindung von Leitlinienmedizin und Digital Health
- Evidenzbasierter Risikorechner
- Strukturierter Entwicklungs- und Testprozess
- Datenschutz als integraler Bestandteil

Diese Studie zeigt, wie digitale Prävention qualitativ hochwertig umgesetzt werden kann.

## Beitrag zur P4-Medizin

- **Präventiv:** Förderung gesunder Lebensstile
- **Prädiktiv:** Individuelle Risikobewertung
- **Personalisiert:** Maßgeschneiderte Empfehlungen
- **Partizipativ:** Aktive Rolle der Nutzer:innen

## Nutzen

- **Patient:innen:** Selbstbestimmtes Gesundheitsmanagement
- **Gesellschaft:** Digitale Prävention entlastet das System
- **Politik:** Modellcharakter für qualitätsgesicherte Digitalstrategien

# Klonale Hämatopoese (CHIP) – Ein neuer genetischer Risikofaktor bei koronarer Herzkrankheit

(*European Heart Journal* 2025), <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaf602>

## Worum geht es?

Mit zunehmendem Alter entwickeln viele Menschen genetische Veränderungen in ihren Blutstammzellen – sogenannte **CHIP-Mutationen**. Diese Studie mit über 8.600 Patient:innen mit koronarer Herzkrankheit zeigt: Rund ein Drittel der Betroffenen trägt solche Mutationen. CHIP war mit einer um 39 % erhöhten 3-Jahres-Sterblichkeit assoziiert – unabhängig von klassischen Risikofaktoren. Besonders Mutationen im Gen **TET2** führten zu verstärkter Entzündung und erhöhter LDL-Aufnahme in Makrophagen. Mutierte Immunzellen konnten direkt im Plaque-Gewebe nachgewiesen und ihre pro-atherosklerotische Wirkung experimentell bestätigt werden.

## Was macht diese Arbeit exzellent?

- Eine der weltweit größten CHIP-Analysen bei KHK
- Kombination aus klinischer Kohorte, Sequenzierung, Proteomik und funktionellen CRISPR-Experimenten
- Direkter Nachweis mutierter Zellen im menschlichen Plaque
- Mechanistische Erklärung der erhöhten Mortalität

Diese Arbeit erweitert das Verständnis der Atherosklerose um einen systemisch-genetischen Faktor.

## Beitrag zur P4-Medizin

- **Präventiv:** Identifikation einer neuen Hochrisikogruppe
- **Prädiktiv:** CHIP als unabhängiger Prognosemarker
- **Personalisiert:** Perspektive gezielter antiinflammatorischer Therapien
- **Partizipativ:** Informierte Risikobewertung

## Nutzen

- **Patient:innen:** Präzisere Risikostratifikation
- **Gesellschaft:** Neue Strategien zur Reduktion kardiovaskulärer Ereignisse
- **Politik:** Grundlage für zukünftige genetische Risikoprogramme